

試料・情報利用研究計画書(概要)						
審査委員会 受付番号	2020-1020	利用 形態	共同研究	利用する 試料・情報	対象:脳MRI検査を受診した方 約1,000人 試料:なし 情報:調査票(年齢、性別、脳卒中・高血圧・糖尿病・高脂血症などの既往歴、喫煙の生活習慣)、血液データ(空腹時血糖値、HbA1C、コレステロール値)、頸動脈エコー検査結果、脳MRI画像	
主たる研究機関	京都府立医科大学			分担 研究機関	東北メディカル・メガバンク機構 いわて東北メディカル・メガバンク機構	
研究題目	一般日本人集団におけるNOTCH3 遺伝子の稀なバリエーションの病的意義の解明			研究期間	2020年9月～2023年3月	
実施責任者	水野 敏樹	所属	京都府立医科大学		職位	教授
研究目的と意義	NOTCH3は遺伝性脳小血管病 Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)の原因遺伝子です。CADASIL の原因変異は、浸透率はほぼ100%とされていますが、確実なエビデンスはありません。今回は、病的意義が不明なNOTCH3 遺伝子多型も多数存在する日本人において、CADASIL の浸透率の推定やこれまで意義不明であったNOTCH3遺伝子多型の病的意義の検討を行います。また、CADASIL の中核症状は脳卒中ですが、脳卒中の有無に関わらず早期からMRI で検出できる大脳白質病変は、CADASILの有用なバイオマーカーであり、MRI 画像も解析いたします。脳小血管病の疫学と診断に貢献し、CADASILの病態解明を行うために、一般集団のデータベースにおいて、NOTCH3遺伝子多型とMRI画像を関連づける解析を行います。					
研究計画概要	東北メディカル・メガバンク機構のデータベースを用いて、全ゲノムデータと脳MRI画像の両方を持つ人約1,000 人を対象にして脳MRI 画像とNOTCH3 遺伝子多型の相関解析を行うことにより、NOTCH3遺伝子多型の病的意義を明らかにします。					
期待される成果	日本人におけるCADASILの浸透率の推定やこれまで意義不明であったNOTCH3 variantsの病的意義の検討が可能となり、CADASILの病態解明の進展が期待され、地域住民の脳小血管病の未病診断・個別化予防に寄与する可能性がある。					
これまでの倫理 審査等の経過	2020年6月 京都府立医科大学倫理委員会承認 2020年9月 東北メディカル・メガバンク機構倫理委員会承認					
倫理面、セキュリ ティー面への配慮	ヒトを対象とする医学系研究の倫理指針、ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理指針、ToMMoセキュリティポリシーの他、別途締結する研究契約を遵守して研究を遂行します。 試料・情報は、ToMMoスーパーコンピュータ内で解析に利用し、外部への持出しはありません。					
その他特記事項	厚生労働科学研究費補助金					
* 公開日	令和2年10月21日					